

eP2328**Leucemia linfóide aguda com rearranjo KMT2A em lactente - manifestação inicial cutânea**

Rebeca Ferreira Marques, Adriana Santini Deyl, Clarice Franco Menezes, Jiseh Fagundes Loss, Tanira Gatiboni, Simone Geiger de Almeida Selistre, Mariana Rodrigues de Magalhães, Kárita Cristina Naves Corbellini, Mayara Satsuki Kunii, Mariana Bohns Michalows - HCPA

Introdução: A leucemia linfóide aguda do lactente é rara e tem alterações genéticas na maioria dos casos. A translocação envolvendo o gene KMT2A (previamente chamado MLL) está associada a uma apresentação de pior prognóstico, com maior taxa de falha indutória e necessidade de quimioterapia mais intensa. **Relato de caso:** Lactente, 4 meses, consultou por lesão em região occipital direita, aproximadamente 5 cm de diâmetro. Anatomopatológico de biópsia incisiva identificou linfoma linfoblástico B, imunohistoquímica positiva para CD10, CD79a, LCA e Ki67 de 95%. Medulograma: 23% de blastos, sugerindo envolvimento da medula por linfoma não Hodgkin, mas a imunofenotipagem identificou 9,5% de células linfóides B anômalas positivas para CD19, CD79a, CD22fraco, CD38forte, CD43fraco, CD200, CD24 forte e CD45 fraco, o que não permitiu a subclassificação. Realizada imunofenotipagem da lesão cutânea que identificou 98% de células B anômalas com marcação similar à da medula. Cariótipo normal. Líquor negativo. Ressonância de crânio: lesão expansiva acometendo tecidos moles na região occipito-temporal à direita. Iniciou protocolo de tratamento para linfoma, excelente resposta na indução. Recebida a análise molecular da medula óssea que evidenciava 6% dos núcleos interfásicos com padrão break-apart para o gene MLL. Trocado esquema para protocolo de leucemia do lactente e classificado como risco intermediário (idade < 6 meses, translocação KMT2A presente, leucócitos menor que 300 mil ao diagnóstico). Seguiu tratamento sem toxicidades importantes. As subseqüentes pesquisas para a translocação KMT2A vieram negativas e a medula óssea com doença residual mínima indetectável. Encontra-se atualmente na fase de manutenção, clinicamente bem, doença em remissão, sem indicação de transplante de medula óssea considerando resposta favorável que obteve. **Conclusão:** Este caso demonstra a importância da análise molecular para exata classificação patológica dos pacientes e estratificação de risco. A pesquisa da translocação do gene KMT2A permitiu adequar o tratamento. Felizmente nosso paciente vem demonstrando resposta favorável, em 9 meses de acompanhamento desde o início do tratamento, distinta da descrita na literatura - sobrevida 19-34% em 5 anos. A indicação de transplante de medula óssea alogênico nestes casos ainda não está estabelecida, sendo necessários mais estudos prospectivos multicêntricos para responder esta questão. **Palavras-chaves:** leucemia linfóide aguda, lactente, KMT2A